

生涯研修プログラム II) クリニカルカンファランス—これだけは知っておきたい—

8. 出生前診断の再評価—いまどこまでわかるのか—

1) 着床前診断

慶應義塾大学助教授 末 岡 浩

体外受精卵について、生検、遺伝子診断を行う着床前遺伝子診断(preimplantation genetic diagnosis: PGD)は、妊娠が成立した後に行う出生前診断と比べ、妊娠の中断を前提とするものではない。その反面、着床前遺伝子診断は、単一の細胞を対象として、その遺伝子情報を検索するのが目的であるため、微量の遺伝子の取り扱いに関する技術的な問題点を克服する必要がある。まず、単一の細胞を採取する技術の開発と安定化、次いで、単一細胞の有する微量のゲノム DNA の抽出法の開発、さらに遺伝子情報の高い診断精度の確保が要求される。

遺伝子診断法として FISH 法は主に染色体の数的異常や性別診断に有用であるが、疾患遺伝子の

多様な変異を診断するためには、PCR 法を用いた遺伝子増幅による方法が、中核となる。そのなかで診断精度を向上させるためにさまざまな周辺技術が発展してきた。また、診断情報として deletion (欠失)型の遺伝子変異を診断するのみならず、点変異型や重複型、3塩基リピート病など増幅産物を用いた配列分析によるさまざまな変異の検索を検討している。

性別診断は診断精度上確実性の高い方法であるが、本来の疾患遺伝子に結論が及ばないことから疾患遺伝子診断の代用法として考えるべきものであろう。また、倫理的側面から不要な遺伝情報の解明に及ぶべきでないこともまた配慮すべきことである。

2) 胎児超音波診断

回生病院医長 夫 律 子

現在の産科医療において超音波機器による診療は一般的となったが、機器の発達とともに新たに判明する事実も多く、胎児超音波診断は出生前診断の多くを占めている。特に臨床上胎児診断が求められるにも拘らず正確な診断が難しいとされるのは心臓血管系と中枢神経系である。心血管系は左右の流出路や大動脈弓の確認が妊娠前半期から可能となるが、出生後に ductal shock を呈する大血管疾患などは出生前診断の意義が大きい。胎児の脳は妊娠週数とともに形態が変化していくため診断が難しいとされるが、経陰超音波による胎児頭頂部からの脳診断を用いると多くの脳内情報が得られる。先天脳奇形の診断だけでなく、子宮内での後天的な出血性病変や嚢胞形成(上衣下嚢胞、

くも膜のう胞、脳室周囲白室軟化症など)の診断が可能となり胎児神経超音波学が新たに確立されつつある。

三次元超音波は表面構築画像が一般に理解されているが、機器により内部構造の多断面評価、体積評価、骨形態評価、血流立体構築などの機能がある。これらの機能を駆使することにより胎児の画像評価は、従来の「主観的に撮影された二次元超音波画像」から「客観的な画像データ」となり、画像コンサルテーションも容易であり、三次元超音波の胎児出生前診断における役割は非常に大きい。正確かつ客観的な画像データに基づく出生前診断は胎児新生児管理、両親への出生前カウンセリングにおいて主要部分を占める。